

Abstrakt

Astrocytární nádory zahrnují heterogenní skupinu tumorů s rozdílnými histologickými znaky, jejichž diagnostika a zařazení do jednotlivých typů může být v některých případech obtížná. Vedle histologických znaků nádorové tkáně jsou zásadní charakteristikou genetické mutace v buňkách nádoru.

Podle histologického a klinického charakteru jsou nádory CNS rozdělovány do několika stupňů malignity. Astrocytomy nízkého stupně (*low-grade*) jsou nejběžnějšími solidními nádory u dětí. Malignější formy (především glioblastomy) naopak představují významnou skupinu nádorů CNS u dospělých pacientů. Mezi geny, které nesou v buňkách astrocytárních nádorů mutace, patří typicky *IDH1*, *TP53*, *EGFR*, *PTEN*. Převážně pilocytické astrocytomy jsou často spjaty s mutacemi v genu *BRAF*, který je součástí mitogeny aktivované protein kinázové (MAPK) dráhy.

K vyšetření mutací v genomu buněk nádorové tkáně slouží řada moderních metod. Mezi molekulární metody patří PCR, real-time PCR či sekvenování. Z cytogenetických metod založených na hybridizaci DNA jsou nejpoužívanější FISH a mikročipové technologie. V některých případech mohou být nádory zkoumány také pomocí imunologických metod.

Správná diagnostika nádoru a jeho zařazení do stupně malignity je zásadní pro stanovení prognózy a pro volbu následné léčby.

Klíčová slova

astrocytární nádory, anaplastický astrocytom, difúzní astrocytom, pilocytický astrocytom, glioblastom, cytogenetické a molekulárně biologické metody